

МУКОВИСЦИДОЗ У ДЕТСКОГО НАСЕЛЕНИЯ ВИТЕБСКОГО РЕГИОНА

Косенкова Е.Г., Лысенко И.М., Баркун Г.К.

УО «Витебский государственный медицинский университет»

Актуальность. Муковисцидоз (МВ), или кистозный фиброз (CF) – наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, которое характеризуется поражением экзокринных желез с образование секрета повышенной вязкости, вызывающего обструкцию выводных протоков, с развитием вторичных прогрессирующих изменений органов, прежде всего легких, поджелудочной железы, печени [1].

Частота МВ в США и большинстве стран Европы колеблется в пределах 1:2 000–1:2 500 новорожденных, в Беларуси – 1:8 000. Ежегодно в мире появляются на свет более 45000 младенцев с МВ [2].

Медико-социальная значимость муковисцидоза обусловлена низкой продолжительностью жизни пациентов, низким качеством их жизни, мужским бесплодием, очень низким уровнем фертильности у женщин страдающих МВ. Последние достижения и современные тенденции в лечении пациентов с МВ способствовали значительному прогрессу в профилактике или замедлении развития осложнений МВ, повышению качества и продолжительности жизни.

Целью настоящего исследования явилось проведение анализа течения муковисцидоза у детей Витебского региона в современных условиях с использованием возможного комплекса общеклинических и инструментальных методов исследования.

Материал и методы. Проведен ретроспективный анализ медицинской карты ребенка (ф-№112-у) и медицинской карта стационарного больного (ф-№003-у) у 19 пациентов (11 мальчиков и 8 девочек) от 1 года до 16 лет, наблюдающихся в отделении для лечения детей с пульмонологическими заболеваниями УЗ «Витебский областной детский клинический центр» г. Витебска. Оценка физического развития проводилась с использованием программы WHO Anthro версия 3 у детей до 5 лет и WHO AnthroPlus у детей старше 5 лет. Статистический анализ результатов исследования был произведен с использованием аналитического пакета Statistica 10.0.

Результаты и обсуждения. Оценивая возрастной состав детей с МВ мы выявили следующее распределение: от 0 до 6 лет – 8 детей, от 7 до 10 лет – 3 детей, от 11 до 18 лет – 8 пациентов.

Диагноз муковисцидоз впервые был установлен в возрасте до 1 года у 12 пациентов, до 6 лет – 5 детей, старше 7 лет – у 2 наблюдаемых. Из полученных данных видно, что имеет место поздняя диагностика, которая в большей части связана с отсутствием неонатального скрининга в Республике Беларусь, низкой настороженностью амбулаторной службы о муковисцидозе.

Иммунореактивный трипсин определялся всего лишь у 6 пациентов и составил $122,18 \pm 8,21$ нг/мл.

Ведущим диагностическим критерием для постановки диагноза МВ является определение концентрации ионов хлора (Cl) в поте. В оснащении УЗ «ВОДКЦ» имеется потовый анализатор Nanoduct. Надежность метода составляет 98%. Позитивными для МВ при использовании системы для сбора и анализа пота Nanoduct считаются данные >80 ммоль/л; пограничными – $50-80$ ммоль/л; норма – <50 ммоль/л. Мы оценили концентрацию ионов Cl у наших пациентов. Позитивными для МВ были 14 детей ($109,52 \pm 3,62$), пограничными – 5 детей ($62,1 \pm 2,1$). Причиной пограничных показателей возможно стали: неправильная подготовка, индивидуальные особенности.

Молекулярно-генетическую диагностику МВ в Республике Беларусь проводят в генетической лаборатории ГУ «РНПЦ «Мать и дитя». В лаборатории определяют 8 наиболее распространенных мутаций гена CFTR. При исследовании наших детей, были получены следующие варианты мутаций: F508del/ F508del – 6 детей, F508del/N – 2 детей, у остальных CFTRdele2,3/N, G542X/N, CFTRdele2,3/N, F508del/ 2184insA, c.1521_1523delCTT/G542X. К сожалению, не выявлены мутации гена CFTR у 31,6% детей.

Среди наблюдаемых детей преобладала смешанная форма заболевания – 94,7% случаев (18 детей), легочная форма – 5,3% случаев.

Мы оценили результаты посева мокроты у исследуемых детей за 2016-2017гг и выявили, что монокультура выявляется у 13 детей из 19 (68,42%). *Ps. aeruginosa* впервые выделена у 4 пациентов. Хроническая инфекция в легких, вызванная *Ps. aeruginosa* отмечалась 6 детей. Наиболее часто встречается ассоциация *S. aureus* и *Ps. aeruginosa* – 4 пациента (21,05%) и *Klebsiella pneumoniae* и *S. aureus* – 2 ребенка (15,8%). Единичные случаи выявления *Escherichia coli*, *Acinetobacter baumannii* и *Stenotrophomonas maltophilia*. *Burkholderia cepacia* complex в посевах мокроты не выявлена.

Выявлено, что *S. aureus* сохраняет высокую чувствительность к цефтриаксону, амикацину, тобрамицину, левофлоксацину, ванкомицину, линезолиду, а *P. aeruginosa* – амикацину, ципрофлоксацину, азтреонаму, меропенему, имипенему.

Анализ нутритивного статуса детей и подростков с МВ по интегральному показателю индекса массы тела (ИМТ) показал следующие изменения: установлено, что 14 пациентов (73,7%) имели ИМТ по z-критерию от -1 до $+1$. ИМТ ниже -1 z-критерия был зарегистрирован у 5 (26,3%) детей. ИМТ выше $+1$ z-критерия не был обнаружен среди исследуемых детей.

Правильно подобранная заместительная терапия и лечение хронической бактериальной инфекции легких являются основами терапии МВ. Мы оценили частоту проводимой парентеральной антибактериальной терапии у, которая в среднем составила $1,24 \pm 0,08$ при первичном высевах *Ps. aeruginosa* и $4,85 \pm 0,25$ в год у пациентов с повторным высевам *Ps. aeruginosa*.

Заместительная ферментотерапия нашим пациентам проводится препаратом Креон. Дозы Креона у исследуемых пациентов составили: до 5000 Ед/кг/сут у 9 детей, от 5000 до 10000 Ед/кг/сут – 10 пациентов, свыше 10000 Ед/кг/сут – ни у одного ребенка.

Выводы.

1. Большое число мутаций, обуславливают разнообразие клинической манифестации и течения заболевания, приводящих к поздней диагностике заболевания, особенно при отсутствии неонатального скрининга и популяционно-значимой панели мутации (не выявлены мутации гена CFTR у 31,6% детей). Наиболее часто встречаемой мутацией в Витебском регионе является F508del (31,6%).

3. У пациентов с МВ легочная инфекция чаще обусловлена *Ps. aeruginosa* и *S.aureus* с хорошей чувствительностью к антибиотикам.

4. Прогрессирование заболевания, нарастание хронической интоксикации, полиорганность поражений и присоединение осложнений в старшем возрасте замедлили темпы прироста основных параметров физического развития. Программы WHO Anthro версия 3 у детей до 5 лет и WHO AnthroPlus версия 3 у детей старше 5 лет, которые используют для оценки физического развития у детей с муковисцидозом, позволяют своевременно выявить нарушения развития у пациентов.

5. К сожалению, в настоящее время оказание медицинской помощи больным муковисцидозом в нашей стране остается на недостаточно высоком уровне. План ведения таких пациентов предусматривает активное диспансерное наблюдение, лекарственное обеспечение и лечебно-реабилитационные.

Литература:

1. Капранов, Н. И. Муковисцидоз / Н. И. Капранов, Н. Ю Каширская. – М. : Медпрактика, 2014. – 672 с.
2. Мановицкая, Н. В. Эпидемиология муковисцидоза у взрослых в Республике Беларусь / Н. В. Мановицкая, Г. Л. Бородин // Мед. журн. – 2014. – № 2(48). – С. 79–83.

НАРУШЕНИЯ ПИТАНИЯ У НОВОРОЖДЕННЫХ И ДЕТЕЙ РАННЕГО ВОЗРАСТА

Лысенко И.М.

УО «Витебский государственный медицинский университет»

Актуальность. Гипотрофия (греч. *hupo* - ниже, под; *trophe* - питание) - это хроническое расстройство питания, характеризующееся дефицитом массы по отношению к росту, неблагоприятно влияющая на физическое и нервно-психическое развитие ребёнка, иммунологическую реактивность, толерантность к пище.